

Kenmerk of afwijking	Omschrijving
... van de groei	<ul style="list-style-type: none"> • kleine gestalte • laag geboortegewicht
... van de handen en armen	<ul style="list-style-type: none"> • niet goed ontwikkelde, ontbrekende of extra duim • onderontwikkeling van het spaakbeen in de onderarm (het bot is te kort of afwezig)
... van het skelet	<ul style="list-style-type: none"> • afwijkingen aan de wervelkolom, ribben of heupen, zoals een kromgegroeide wervelkolom (scoliose) • onderontwikkeling van de heupkom (heupdysplasie)
... van het gezicht	<ul style="list-style-type: none"> • een klein hoofd of kleine ogen • een driehoekvormig gezicht • een afwijkende vorm van de oren • nauwe ooglidspalten
... van de oren	<ul style="list-style-type: none"> • gehoorstoornissen • een nauwe gehoorgang • afwijkingen aan het binnenoor, zoals afwijkende gehoorbeentjes
... van de ogen	<ul style="list-style-type: none"> • scheelzien, waarbij het scheelziende oog omhoog gericht is (een zogenaamde 'upslant oogstand')
... van de huid	<ul style="list-style-type: none"> • meer of juist minder pigment in delen van de huid, waardoor huidverkleuringen ontstaan. Een voorbeeld zijn zogenaamde cafe au lait vlekken.
... van het maagdarmkanaal	<ul style="list-style-type: none"> • de anus is niet goed aangelegd, ontbreekt of zit op de verkeerde plaats (anorectale atresie) • de twaalfvingerige darm is gedeeltelijk of geheel afgesloten (duodenum atresie) • er is een abnormale verbinding tussen de luchtpijp en de slokdarm (tracheo-oesophageale fistel)
... van de nieren	<ul style="list-style-type: none"> • de nieren liggen lager dan normaal in het lichaam (bekkennier) • de nieren hebben een afwijkende vorm of zijn aan elkaar vastgegroeid (hoefijzernier) • er is maar één nier aangelegd of maar één werkende nier (mononier)
... van het hart	<ul style="list-style-type: none"> • er zit een gaatje tussen de linker- en rechter hartkamer (ventrikel septum defect) • de klep tussen de rechterhartkamer en de longslagaders is vernauwd (pulmonaal stenose) • de klep tussen de linkerhartkamer en de grote lichaamsslagader is vernauwd (aorta stenose) • er is een vernauwing in de grote lichaamsslagader vlak boven het hart (coarctatie). Hierdoor stroomt het bloed minder makkelijk naar het onderste deel van het lichaam.
... van de geslachtsorganen	<p>Jongens</p> <ul style="list-style-type: none"> • een kleine penis (micropenis) • te weinig testosteraanmaak in de teelballen (hypogonadisme) • afwijkingen aan de plasbuis (hypospadië: de opening van de plasbuis ligt niet op de top van de eikel, maar aan de onderkant van de penis) • niet-ingedaalde teelballen (cryptorchisme) • onvruchtbaarheid (geen aanmaak van zaadcellen) <p>Meisjes</p> <ul style="list-style-type: none"> • een onvolledig ontwikkelde vagina (hypoplastische vagina; de vagina is korter, smaller of gedeeltelijk afwezig) • een onvolledig ontwikkelde baarmoeder (hypoplastische baarmoeder) of een tweehoornige baarmoeder • een verminderde vruchtbaarheid (door minder eicellen)

... van de hersenen, het gedrag of de cognitie

- verstandelijke beperking (mentale retardatie, meestal mild)
- ophoping van hersenvocht in de hersenen (waterhoofd; hydrocephalus)
- een klein hoofd en kleine hersenen (microcefalie)
- holtes in het hersenweefsel (cysten)
- psychiatrische aandoeningen, zoals ADHD (aandachtsstoornis met hyperactiviteit)